

## 2.1

α. Η φαινυλκετονουρία είναι μία ασθένεια η οποία προκαλείται από την έλλειψη του ενζύμου που στα φυσιολογικά άτομα μετατρέπει το αμινοξύ φαινυλαλανίνη σε τυροσίνη με αποτέλεσμα τη συσσώρευση φαινυλαλανίνης, η οποία παρεμποδίζει τη φυσιολογική ανάπτυξη και λειτουργία των κυττάρων του εγκεφάλου, με συνέπεια τη διανοητική καθυστέρηση. Αν η ασθένεια ανιχνευθεί νωρίς, κατά τη νεογνική ηλικία, τότε η εμφάνιση των συμπτωμάτων που σχετίζονται με αυτή (όπως η παρεμπόδιση της λειτουργίας των κυττάρων του εγκεφάλου και η συνεπαγόμενη διανοητική καθυστέρηση) μπορεί να αποφευχθεί με τη χρησιμοποίηση, εφ' όρου ζωής, κατάλληλου διαιτολογίου με περιορισμένη ποσότητα φαινυλαλανίνης.

β. Ο έλεγχος για τη φαινυλκετονουρία στα νεογνά πραγματοποιείται με την ανίχνευση της συγκέντρωσης της φαινυλαλανίνης στο αίμα τους (βιοχημική μέθοδος- Εναλλακτικά μπορεί να γίνει και ανάλυση DNA και προγενετικά-μοριακή μέθοδος). Για τη διενέργεια προγεννητικού ελέγχου, λαμβάνονται εμβρυικά κύτταρα μέσω αμνιοπαρακέντησης (ή λήψης χοριακών λαχνών) και αυτά μπορούν να χρησιμοποιηθούν για την ανάλυση DNA (μοριακή ανάλυση: περιλαμβάνει τον εντοπισμό των μεταλλάξεων στο υπεύθυνο γονίδιο) ή/και για βιοχημική ανάλυση (με άλλη διαδικασία από αυτή που πραγματοποιείται μεταγεννητικά). Ένα ζευγάρι γονέων, φορείς του υπεύθυνου γονιδίου για την φαινυλκετονουρία, έχουν πιθανότητα 25% να αποκτήσουν παιδί που πάσχει από αυτό το μεταβολικό σύνδρομο.

## 2.2

α. Η ανάλυση του ανθρώπινου γονιδιώματος συνέβαλε στην ανάπτυξη μεθοδολογίας για τη διάγνωση και τη θεραπεία των ασθενειών με τον προσδιορισμό της θέσης και της αλληλουχίας των γονιδίων που έχουν μεταλλαγή και σχετίζονται με διάφορες ασθένειες. Μάλιστα, η χαρτογράφηση των γονιδίων και η επακόλουθη κλωνοποίηση ορισμένων από αυτά αποτέλεσε προϋπόθεση για την εφαρμογή της γονιδιακής θεραπείας ασθενειών. Τέλος, ενίσχυσε τη μαζική παραγωγή προϊόντων, με τις μεθόδους που χρησιμοποιεί η Βιοτεχνολογία, μετά την απομόνωση των γονιδίων, τα οποία είναι χρήσιμα στη φαρμακοβιομηχανία.

β. Το πρόγραμμα του ανθρώπινου γονιδιώματος συνέβαλε στη μελέτη της εξέλιξης του ανθρώπινου γονιδιώματος. Για το σκοπό αυτό διενεργήθηκαν και συγκρίθηκαν παράλληλα

προγράμματα προσδιορισμού της αλληλουχίας άλλων ειδών, τα οποία συνέβαλαν στην αποκάλυψη των εξελικτικών σχέσεων που υπάρχουν μεταξύ των ειδών. Τέτοια είδη είναι το πρόβατο, ο σκύλος, η αγελάδα, διάφορα έντομα, ο γεωσκώληκας, καθώς και πολλοί μικροοργανισμοί.